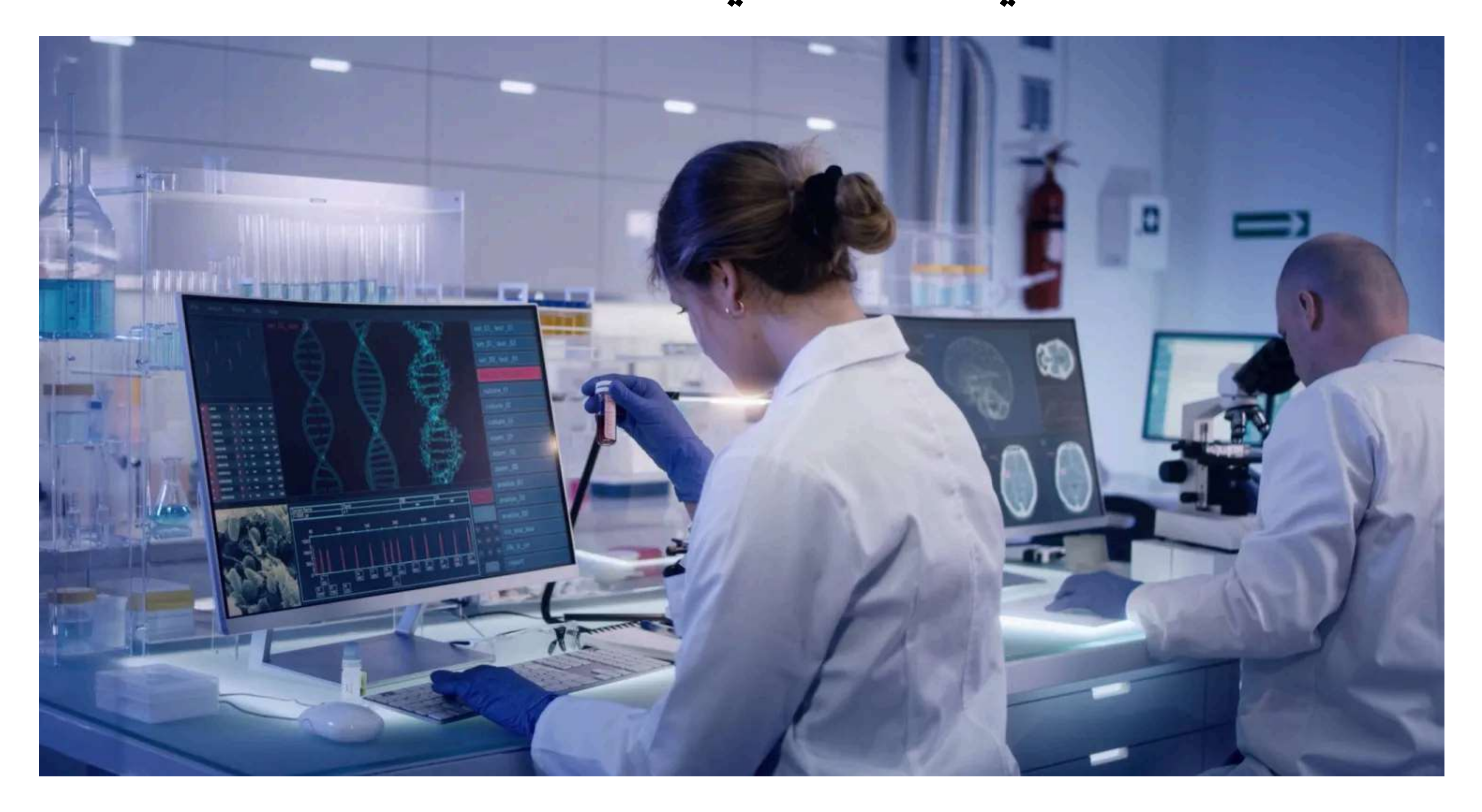
علوم

إعادة التحليل الجيني تنجح في تشخيص مئات الأمراض النادرة «المجهولة»

رصدت سرطانات وراثية في الجهاز الهضمي وأمراضاً عصبية عضلية



لندن: د. وفا جاسم الرجب

نُشر: 18:44-23 فبراير 2025 م . 24 شَعبان 1446 هـ

في تقدم ملحوظ في مجال أبحاث الأمراض النادرة حصل أكثر من 500 مريض أوروبي كانوا يعانون من حالات مجهولة، على تشخيصات دقيقة بفضل تعاون رائد بين مؤسسات علمية أوروبية متعددة. وقد ساعدت هذه الجهود في تقديم تفسير واضح للمرضى الذين يعانون من اضطرابات عصبية نادرة مثل الإعاقات الذهنية الشديدة والسرطانات الوراثية في الجهاز الهضمي وأمراض عصبية عضلية.

تحديات الأمراض النادرة

تُصنف الأمراض النادرة في الاتحاد الأوروبي على أنها تلك التي تصيب أقل من خمسة أفراد لكل 10 آلاف شخص. ويوجد أكثر من 7 آلاف مرض نادر معروف 70 في المائة منها لها أسباب جينية، حيث يعد تشخيص هذه الحالات تحدياً هائلاً. وغالباً ما تجعل ندرة هذه الأمراض التعرف على المتغيرات الجينية المسبِّبة أمراً معقداً حتى بين أفراد الأسرة الواحدة.

وقدمت نتائج الأبحاث إجابات غيَّرت حياة المرضى وأسرهم، حسب الدراسة التي نُشرت في مجلة «Nature Medicine» في 17 يناير(كانون ثاني) 2025. وقاد هذا المشروع باحثون من جامعة توبنغن بألمانيا، والمركز الطبي لجامعة رادبود بهولندا، والمركز الوطني لتحليل الجينوم في برشلونة بإسبانيا.

ومن خلال مبادرة «حل الأمراض النادرة التي لم يتم حلها Solve-RD - solving the unsolved rare diseases»، حلّل الباحثون بيانات الجينوم لستة آلاف و447 مريضاً وثلاثة آلاف و197 من أفراد الأسرة غير المصابين. وقد أسفر عملهم عن تشخيصات لـ506 مرضى. في 15 في المائة من هذه الحالات جرى تحديد مؤشرات قابلة للتنفيذ مثل العلاجات المحتملة فيما قدمت التشخيصات وضوحاً أساسياً لكثير من المرضى الآخرين.

إطار موحد للتشخيص

وقد اعتُمد نهج حل الأمراض النادرة بدعم من 300 خبير من 12 دولة أوروبية وكندا على نظام مراجعة خبراء من مستويين استغل خبرات متخصصين في علم الوراثة السريرية وعلوم البيانات وأبحاث الأمراض النادرة. ومن خلال توحيد المنهجيات التشخيصية عبر شبكات المراجع الأوروبية المعروف بـ«التحالف الأوروبي لأبحاث الأمراض النادرة» ، European Rare Disease Research Alliance (ERDERA)، تم إنشاء إطار موحد لتحليل البيانات الجينية بغضّ النظر عن مكان وجود المريض، مما يضمن حصول المرضى في مختلف الدول على نفس مستوى الرعاية والخبرة.

ويعدّ نجاح حل الأمراض النادرة نموذجاً لمبادرة التحالف الأوروبي لأبحاث الأمراض النادرة، وهي مبادرة جديدة تهدف إلى توسيع إطار التشخيص. وبمشاركة أكثر من 180 منظمة بقيادة المعهد الوطني الفرنسي للصحة والبحوث الطبية (French National Institute of Health and Medical Research INSERM) في فرنسا، يتم التخطيط لتوسيع نطاق إعادة تحليل البيانات الجينية ليشمل أكثر من 100 ألف مجموعة بيانات لأمراض نادرة.

تقنيات جينومية مبتكرة

تقود تقنيات مثل تسلسل الجينوم طويل القراءة لتحديد الطفرات الهيكلية والمركّبة، ورسم الخرائط الجينية البصرية، للحصول على عرض عالي الدقة لإعادة ترتيب الجينات وتسلسل الحامض النووي الريبي RNA لكشف التغيرات في مستويات التعبير المرتبطة بالأمراض. وهو ما يسرع من أداء التشخيصات للمرضى الذين لا يزالون دون تشخيص واستكشاف تدخلات علاجية مستهدفة.

وقال هولم غراسنر، من معهد علم الوراثة الطبية وعلم الجينوم التطبيقي بجامعة توبنغن بألمانيا والمشارك في الدراسة، إن نجاح الفريق في تشخيص أكثر من 500 مريض يمثل خطوة بارزة في أبحاث الأمراض النادرة. وسيجري توسيع هذا النهج مع المعهد الوطني الفرنسي للصحة والبحوث

الطبية لمساعدة مزيد من المرضى والأسر في جميع أنحاء أوروبا. ومن بين الإنجازات البارزة كان تشخيص مريض عاش مع حالة غير مشخصة لمدة 20 عاماً.

وأشارت ليسينكا فيسرز، من قسم علم الوراثة البشرية بالمركز الطبي لجامعة رادبود بهولندا والمشاركة في الدراسة، إلى أهمية إعادة تحليل مجموعات البيانات الضخمة وقالت إن إعادة تحليل بيانات المرضى أتاحت لهم العثور على أنماط وتقديم تشخيصات للمرضى الذين ظلوا بلا تشخيص لفترات طويلة، وهو ما يبرز قوة دمج البيانات والتعاون.

واكد ألكساندرهويسن، أستاذ تقنيات الجينوم في جامعة رادبود بهولندا والمشارك الرئيسي في الدراسة، أن «هذا الجهد يُظهر الإمكانات الهائلة للتعاون الأوروبي. ورغم أننا اعتمدنا على بيانات موجودة فإننا نأمل في تحقيق اكتشافات جديدة وتقديم حلول علاجية في المستقبل».

ويمثل نجاح «حل الأمراض النادرة التي لم يتم حلها»، (Solve-RD)، لحظة تحوّل في دراسة الاضطرابات الجينية النادرة. وقد أثبت الباحثون من خلال استغلال الخبرات التعاونية والتقنيات الجينومية المتطورة إمكانات «الطب الدقيق» في تقديم الوضوح والحلول القابلة للتنفيذ للمرضى المصابين بأمراض نادرة. ومن خلال مبادرات «التحالف الأوروبي لأبحاث الأمراض النادرة» يتجه الباحثون نحو تحقيق تقدم كبير مما يوفر الأمل لعدد لا يُحصى من الأفراد والعائلات المتأثرين بهذه الحالات الصعبة التي يمكن أن تغير الحياة.

مواضيع

الطب البشري | أوروبا